







Créée en 2024, quelques mois après la découverte du gène RNU4-2, l'Association Française du Syndrome ReNU est une **association de patients loi 1901**, gérée par des familles bénévoles. Ses ambitions :

 **Rassembler** les **familles** de personnes atteintes en favorisant le **partage d'expériences et de connaissances** à l'aide d'outils numériques : site web, groupe WhatsApp ou forum de discussion interne. L'association organise également des **rencontres locales entre familles**. Toutes ces actions contribuent à un réel soutien moral pour les aidants.

 **Soutenir** la **recherche** autour du syndrome. L'association entretient un lien fort et régulier avec les **scientifiques**, et organise des **rencontres** avec ces derniers. Elle informe les familles des **découvertes récentes** et leur propose de participer à des **études**.

 **Rendre visible** le Syndrome ReNU auprès du **grand public**, des **professionnels éducatifs** et des **soignants**. L'association se veut le **porte-voix** des personnes porteuses du syndrome et de leurs familles auprès des **pouvoirs publics**.

 **Consolider** le lien avec les **Filières de Santé Maladies Rares** grâce à son statut de membre associatif de **Defiscience** (maladies du neuro-développement) et **AnDDI-Rares** (anomalies du développement). Elle est reconnue au niveau **international** (ReNU Syndrome United).



« Je rigole très souvent, et je mets tout dans la bouche, sauf ce qui se mange... »

De manière générale, les personnes atteintes du syndrome de ReNU sont **affectueuses, souriantes**, et affichent souvent un comportement **joyeux**. Elles aiment l'**eau** et la **musique**. Elles sont attirées par les objets **lumineux**, qui **tournent** ou se balancent.

Les différentes thérapies visent le développement des **compétences physiques** et **cognitives** afin d'améliorer la qualité de vie.

Les traitements médicaux se concentrent principalement sur les **troubles alimentaires** et de l'**oralité**, le traitement de l'**épilepsie**, les troubles du **sommeil**, et d'autres troubles moins spécifiques.

Les **soins paramédicaux** tels que la kinésithérapie, l'orthophonie, l'orthoptie, ou la psychomotricité, traitent les **troubles du tonus** et de la **motricité**, les troubles de l'**oralité**, les troubles **visuels** et **sensoriels**.

Les **thérapies complémentaires** comme la relaxation, la musicothérapie, ou la médiation animale sont appréciées et très utiles.

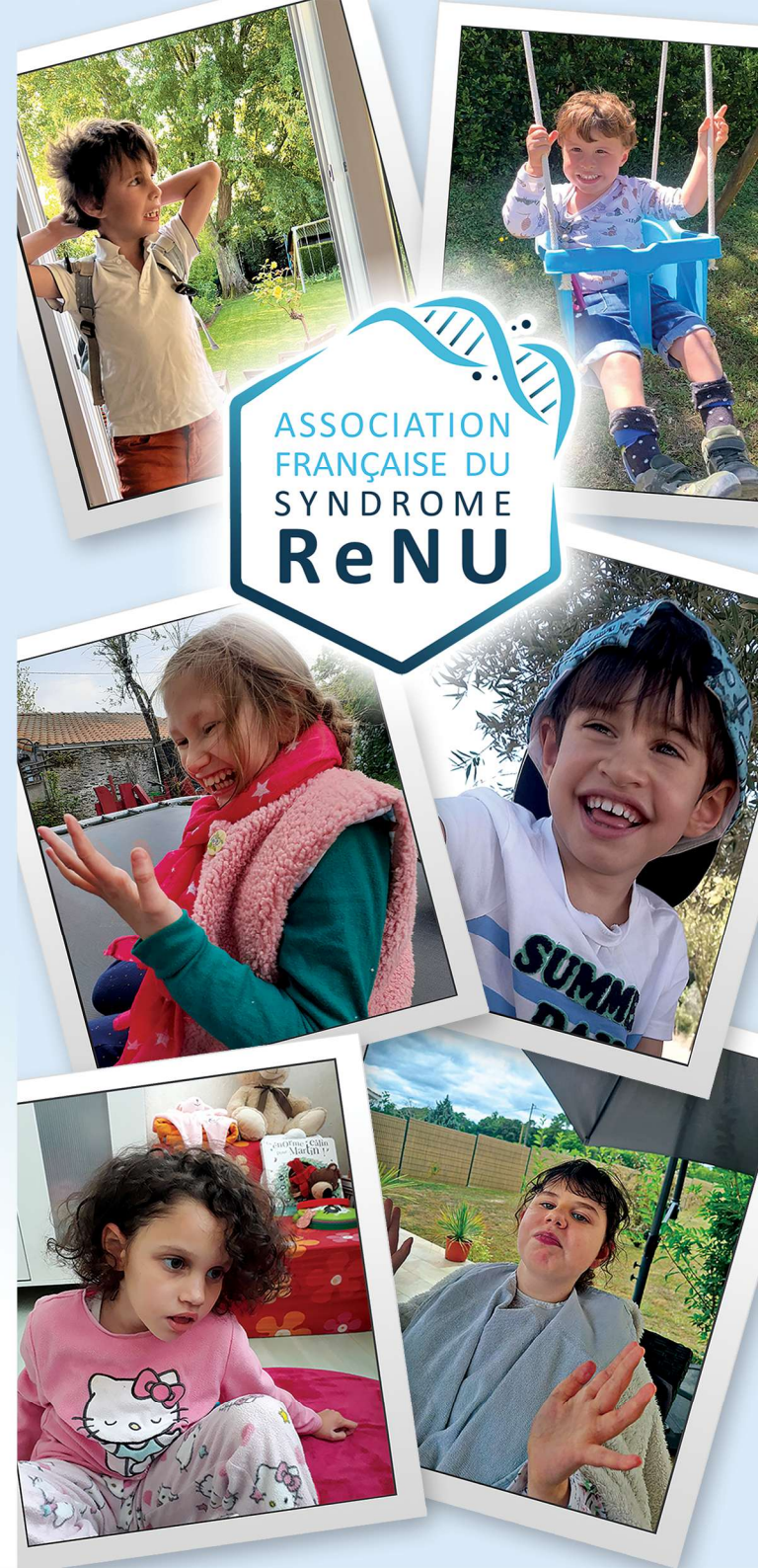
Coordonner ces soins est un véritable **défi** et fait souvent appel à des **équipes pluridisciplinaires**.

Pour en savoir plus, adhérer, ou faire un don :



<https://www.syndrome-renu.fr/>

syndrome.renu.france@gmail.com

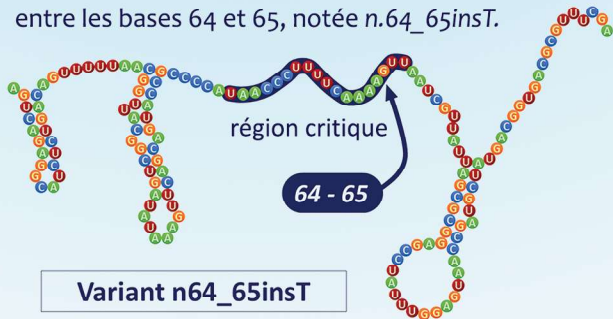


Qu'est-ce que le Syndrome ReNU?

C'est une **maladie génétique rare, de novo** (non héritée des parents) et **hétérozygote dominante** (un seul chromosome touché). Découverte en 2024, elle provoque un **trouble neuro-développemental**.

Ce syndrome est causé par des mutations du gène **RNU4-2** qui est situé dans une région non codante du chromosome 12. Ce gène code pour un petit ARN structural du **spliceosome** (complexe servant à la maturation des ARN messagers). Son altération perturbe le **développement du cerveau** et d'autres organes.

On compte plus de 30 variants pathologiques, le plus courant étant dû à l'insertion d'un nucléotide T entre les bases 64 et 65, notée **n.64_65insT**.



Le syndrome touche à parts égales les filles et les garçons. On remarque des caractéristiques communes assez répandues et d'autres plus rares. La liste des troubles n'est pas exhaustive. L'atteinte peut être légère, modérée ou sévère. Certains individus ne présenteront pas tous les symptômes décrits.

Caractéristiques des personnes porteuses du Syndrome ReNU

